



SCN2A / SCN8A EPİLEPSİSİ – ACİL MÜDAHALE PLANI

Nörolojik ve Genetik Hastalıklar Derneği (Nörogender) · norogender.org · Prof. Dr. Burak Tatlı danışmanlığında hazırlanmıştır

BU ÇOCUKTA SCN2A/SCN8A İLİŞKİLİ EPİLEPSİ VARDIR – İLAÇ SEÇİMİ MUTASYON TİPİNE BAĞLIDIR

1 • ÇOCUĞUN BİLGİLERİ (hekiminizle birlikte doldurunuz)

ADI SOYADI	DOĞUM TARİHİ	GÜNCEL KİLO (KG) / TARİH
ANNE/BABA ADI – TELEFON	İZLEYEN HEKİM – TELEFON	TERCİH EDİLEN HASTANE
GENETİK TANI (GEN / VARYANT / FONKSİYON)	ALERJİLER	KAN GRUBU

2 • DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 • NÖBET ANINDA – EVDE / OKULDA

- 1 Sakin kalın, süreyi başlatın (saat/telefon).
- 2 Çocuğu **yan yatırın**, başını koruyun, çevreyi güvenli hâle getirin.
- 3 **Ağızına hiçbir şey koymayın**; tutmaya, sarsmaya çalışmayın.
- 4 Mümkünse **video kaydı** alın (hekim için değerlidir).
- 5 Ateş varsa düşürmeye başlayın.

⌚ 5 DAKİKA KURALI – KURTARMA İLACI

KURTARMA İLACI (ADI / YOLU)

DOZU

- Nöbet **5 dakikayı geçti** ya da kısa arayla tekrarlıyorsa → kurtarma ilacını uygulayın.
- İlaçtan **5 dakika sonra** sürüyorsa → **112'yi arayın**, bu formu ekibe verin.
- İkinci doz: **yalnız hekimin yazdığı şekilde**:

4 • BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER

- ☐ Ateş / enfeksiyon ☐ Uykusuzluk ☐ Hastalık / açlık-kusma ☐ Heyecan / yorgunluk ☐ İlaç dozunun atlanması
- ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – SCN2A / SCN8A

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ BU HASTALIKTA İLAÇ SEÇİMİ MUTASYON TİPİNE BAĞLIDIR

SCN2A/SCN8A'da aynı genin iki zıt bozukluğu vardır; **yanlış yönde ilaç tabloyu kötüleştirebilir**. Çocuğun tipi aşağıda işaretlidir:

☐ KAZANÇ (gain-of-function) / erken başlangıç

Sodyum kanal blokerleri **TERCİH EDİLİR**: karbamazepin, okskarbazepin; statusta **fenitoin/fosfenitoin uygundur** (etkili doz için izleyen hekimle görüşünüz – yüksek doz gerekebilir).

☐ KAYIP (loss-of-function) / geç başlangıç

Sodyum kanal blokerlerinden **KAÇININIZ** (fenitoin, karbamazepin, okskarbazepin, lamotrijin) – nöbetleri ve davranışı kötüleştirebilir.

☐ Tip bilinmiyor → izleyen hekime ulaşılamıyorsa statusta benzodiazepin sonrası **levetirasetam IV** tercih ediniz.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin uyguladığı kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- **Kazanç tipinde**: 2. basamakta fenitoin/fosfenitoin ya da hızlı karbamazepin/okskarbazepin yüklemesi uygundur; **kayıp tipinde**: levetirasetam IV veya valproat IV tercih edilir.
- Dirençli statusta yoğun bakım koşullarında midazolam infüzyonu; EEG monitörizasyonu önerilir.
- Hastanın düzenli ilaçlarını aksatmayınız; nöbetler kümeler hâlinde gelebilir.

EK NOTLAR

- Genetik rapor fotokopisi bu formun ekindedir / ailededir – **"fonksiyon" satırına bakınız**.
- Aileden nöbet videosunu isteyiniz.
- Taburculukta izleyen hekime bilgi veriniz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okul/kreş dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Kilo değiştikçe kurtarma ilacı dozunu hekiminizle güncelleyiniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/scn2a-scn8a-epilepsileri



TIBBİ BİLGİ NOTU — SCN2A / SCN8A (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

Akademik özet · Nihai tanı ve tedavi kararları hastayı değerlendiren hekime aittir

SCN2A / SCN8A İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUKLAR NEDİR?

SCN2A ($Na_v1.2$) ve **SCN8A** ($Na_v1.6$), eksitator nöronların sodyum kanallarını kodlar; erken bebeklik epilepsilerinin başlıca genetik nedenlerindendir. Mutasyonlar iki zıt sınıftadır: kanalı aşırı çalıştıran **kazanç (GoF)** ve zayıflatan **kayıp (LoF)**.

Kural: İlk ~3 ayda başlayan tablolar çoğunlukla GoF'tir (tonik/fokal, kümeli, bazen ağır ensefalopatik nöbetler); geç başlangıç ya da epilepsisiz otizm/GG tablosu (özellikle SCN2A) çoğunlukla LoF'tir. SCN8A'da nöbetler sıklıkla 3-6 ayda başlar ve ağır-ani olabilir; otonom bulgular ve SUDEP riski bildirilmiştir.

FARMAKOLOJİK İLKE — AYNI GEN, ZIT REÇETELER

GoF: Sodyum kanal blokerleri (karbamazepin, okskarbazepin, fenitoin, lakozamid) **etkilidir ve tercih edilir**; literatürde sıklıkla **yüksek serum düzeyleri** gerekebildiği bildirilmiştir. **LoF:** Aynı ilaçlar işlevi daha da azaltarak **tabloyu kötüleştirir** — kaçınılır; levetirasetam, valproat, klobazam ve ketojenik diyet seçenekleri öne çıkar.

Fonksiyon bilgisi raporda yoksa: başlangıç yaşı pratik bir vekildir; belirsizlikte izleyen merkezle görüşülmesi önerilir.

AKUT NÖBET / STATUS ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

0-5 dk: ABC, glukoz, zaman; **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV midazolam 0,1-0,2 mg/kg) — gerekirse bir kez tekrar.

2. basamak — GoF: fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg IV (ya da hızlı okskarbazepin/karbamazepin yüklemesi); yanıt yoksa ek sodyum kanal blokeri kombinasyonları tanımlanmıştır. **2. basamak — LoF:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg veya valproat IV 30-40 mg/kg; **sodyum kanal blokerlerinden kaçınınız.**

Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu/anestezikler; sürekli EEG önerilir. Kümelenme eğilimi nedeniyle taburculukta köprü tedavi planlanmalıdır.

Araştırma notu: GoF-SCN2A için üretimi azaltan ASO (elsunersen) ve kanal dengeleyici yeni moleküller (ör. relutrigin) klinik geliştirmededir. **Kaynak çerçevesi:** uluslararası SCN2A/SCN8A uzman görüşleri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumludur; eğitim amaçlıdır — **nihai karar hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: norogender.org/genetik-tedaviler/scn2a